

## რატომ მოხდა ეს?

ამ კითხვაზე პასუხის გასაცემად საჭიროა, გამოვიკვლიოთ მშობლებისა და ბავშვის ქრომოსომები. დანამდვილებით შეიძლება ითქვას, რომ როგორც მამას ან დედას, თქვენ არ გაგაკეთებიათ არაფერი, რასაც შეეძლო დუპლიკაციის გამოწვევა და ვერაფერს მოიმოქმედებდით ამ პროცესის პრევენციისათვის. ქრომოსომების გადაჯგუფება გვხვდება ბავშვებში მსოფლიოს ყველა კუთხიდან. მსგავსი პროცესები ბუნებრივად ხდება მცენარეებსა და ცხოველებში. თუმცა ეს არავის ბრალი არ არის.

ცნობილია, რომ 5q14 დუპლიკაცია ან მიიღება მემკვიდრეობით მშობლისგან ან არის „დე ნოვო“, რაც ნიშნავს, რომ ბავშვის ორგანიზმში ქრომოსომის დუპლიკაცია მოხდა, როგორც ახალი, დამოუკიდებელი პროცესი.

## შესაძლოა განმეორდეს?

5q14 დუპლიკაციის მქონე კიდევ ერთი ბავშვის გაჩენის ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების ქრომოსომული ტესტირების შედეგებზე. თუ ტესტირება აჩვენებს, რომ მშობლების ქრომოსომები „ნორმალურია“, 5q14 დუპლიკაციის მქონდე ბავშვის შემდგომში გაჩენის ალბათობა, როგორც წესი, არ აღემატება ზოგადპოპულაციურ რისკს (თუმცა, ძალიან იშვიათად, შესაძლოა ბავშვს დუპლიკაცია მაინც აღმოაჩნდეს გერმინაციული მოზაიციზმის გამო). თუ ტესტირებით დადგინდა მშობლების ქრომოსომების რეარანჟირება, განმეორების ალბათობა გაცილებით მაღალია. თითოეული ოჯახის მდგომარეობა ინდივიდუალურია და ყველა ოჯახმა უნდა გაიაროს კონსულტაცია გენეტიკოსთან შემდგომი ორსულობის დადგომამდე.

## მართვის ხერხები

- კვების მართვა, საჭიროების შემთხვევაში. მაგალითად, კლინიკაში კონსულტაციის გავლა ჭამის, სმისა და ყლაპვის სირთულეებთან გასამკლავებლად.
- განვითარების სპეციალისტის მეთვალყურეობა.
- საჭიროებისამებრ, ფიზიოთერაპია/ოკუპაციური თერაპია/ენისა და მეტყველების თერაპია/ქცევის შეფასება.
- თვალის გამოკვლევა, მაგალითად, სათვალის საჭიროების დასადგენად.
- შეფასება შესაფერისი სასწავლო პირობების საჭიროების დასადგენად.
- სტომატოლოგიური პრობლემები ძალიან ხშირია ქრომოსომული დარღვევების მქონე ბავშვებში და მნიშვნელოვანია აღმოვუჩინოთ მაღალი სტანდარტის სტომატოლოგიური დახმარება.

## ოჯახები ამბობენ ...

„ჩვენ აქტიურად ვართ ჩართული სკოლისა და სახლის საქმეებში, რათა ვუზრუნველყოთ ყველა საჭირო საშუალების, თერაპიისა და ა.შ. ხელმისაწვდომობა. ჩვენ ასევე მივმართავთ ბევრ სხვადასხვა აქტივობას, როგორცაა სპორტი და მუსიკა, რათა აღმოვაჩინოთ ის, რაც ჩვენს შვილს მოსწონს და კარგად გამოსდის. ნუ დაკარგავთ იმედს, ჩვენმა შვილმა საოცარი პროგრესი განიცადა.“

## საინფორმაციო მხარდაჭერა



**Rare Chromosome Disorder Support Group,**  
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey.  
RH8 9EE. UK. Tel +44(0)1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)

**შეუერთდით Unique ოჯახს ბმულების, ინფორმაციისა და მხარდაჭერისთვის.**  
Unique არის საქველმოქმედო ორგანიზაცია მთავრობის დაფინანსების გარეშე, რომელიც მთლიანად არსებობს შემოწირულობებზე და გრანტებზე. თუ შეგიძლიათ, გთხოვთ, განახორციელოთ შემოწირულობა ჩვენი ვებსაიტის მეშვეობით [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) გთხოვთ დაგეხმაროთ, რათა დაგეხმაროთ!

ეს საინფორმაციო გზამკვლევი არ არის პირადი სამედიცინო რჩევის შემცველი. ოჯახებმა უნდა მიმართონ ექიმს გენეტიკურ დიაგნოზთან, მართვასთან და ჯანმრთელობასთან ასოცირებულ ყველა საკითხთან დაკავშირებით. მოწოდებული ინფორმაცია საუკეთესოდ ითვლება მისი გამოქვეყნების თარიღის გათვალისწინებით, თუმცა გენეტიკა სწრაფადგანვითარებადი დარგია და ზოგიერთი ფაქტი შესაძლოა მოგვიანებით შეიცვალოს. Unique ყველაფერს აკეთებს იმისათვის, რომ არ ჩამორჩეს სიახლეებს და საჭიროების შემთხვევაში გადახედოს მის გამოქვეყნებულ გზამკვლევებს. ეს საინფორმაციო გზამკვლევი შედგენილია Unique-ის (CA) მიერ, ინფორმაციის გამოყენებით ყოვლისმომცველი Unique-ის საინფორმაციო გზამკვლევიდან 5q14 დუპლიკაციისათვის (2020).  
ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique-ის მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ქეთევან კანკავა, ლაშა ჩხიკვაძე, მეგი ლარცულაიანი, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე.  
ვერსია 1 (CA)

საავტორო უფლებები © Unique 2021

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერა ჯგუფი საქველმოქმედო ნომერი 1110661 რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში, კომპანიის ნომერი 460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# 5q14

## დუპლიკაციები



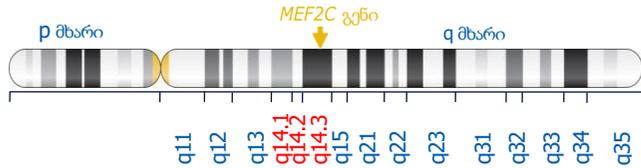
[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## რა არის 5q14 დუპლიკაცია?

ქრომოსომული 5q14 დუპლიკაცია არის იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობა, როდესაც ადამიანში არსებული 46 ქრომოსომისგან შემდგარი გენეტიკური მასალის დამატებითი ასლი გვხვდება (კერძოდ მეხუთე ქრომოსომის). დუპლიკაციას ასევე ეწოდება ნაწილობრივი ტრისომია.

5q14 დუპლიკაციის მქონე ადამიანებს აქვთ ერთი ნორმალური მე-5 ქრომოსომა, მაგრამ სხვა მე-5 ქრომოსომას გააჩნია გრძელი მხრის q14 უბანში არსებული გენეტიკური მასალის დამატებითი ასლი, რომელიც შედგება q14.1, q14.2 და q14.3 ნაწილებისგან.

### მე-5 ქრომოსომა



ისევე როგორც სხვა ქრომოსომულ დარღვევებში, გენეტიკური მასალის დამატებითი ასლის არსებობამ შესაძლოა ბავშვებში სხვადასხვა ხარისხით გაზარდოს თანდაყოლილი დეფექტების, განვითარების შეფერხებისა და ინტელექტუალური უნარების დაქვეითების რისკი. აუცილებელია გვახსოვდეს, რომ 5q14 დუპლიკაციის შედეგები განსხვავებულია და დამოკიდებულია უამრავ ფაქტორზე, მათ შორის, დუბლირებული გენეტიკური მასალის რაოდენობაზე.

## ძირითადი მახასიათებლები

ისევე, როგორც „ჩვეულებრივი“ განვითარების მქონე ბავშვებს, მათაც შეიძლება განიცადონ გაუთვალისწინებელი ფიზიკური და ქცევითი სირთულეები, თითოეული 5q14 დუპლიკაციის მქონე ადამიანი უნიკალურია და შეიძლება ჰქონდეს განსხვავებული სახის სამედიცინო ან განვითარების პრობლემები. თუმცა, მახასიათებლები, რომლებიც ყველაზე მეტად ასოცირდება 5q14 დუპლიკაციასთან და მნიშვნელოვან ზემოქმედებას ახდენს ბავშვის ჯანმრთელობასა და განვითარებაზე, არის:

- გარკვეული ხარისხის განვითარების შეფერხება (უმეტესად მსუბუქი)
- გარკვეული ხარისხის ინტელექტუალური/დასწავლის სირთულეები
- დაგვიანებული მეტყველება ან არარსებული მეტყველება
- მცირე ზომის თავი (მიკროცეფალია) (5q14.3 დუპლიკაცია, რომელიც მოიცავს *MEF2C* გენს)
- აუტიზმი და აუტისტური სპექტრი (5q14.1 დუპლიკაცია)

5q14 დუპლიკაცია ასოცირდება სხვა მახასიათებლებთანაც. ზოგი მათგანი უფრო ხშირად გვხვდება ქრომოსომული დარღვევების მქონე ბავშვებში. ზოგი კი შესაძლოა არც უკავშირდებოდეს ქრომოსომულ დაღვევებს.

## სამედიცინო პრობლემები

**ზოგადი კეთილდღეობა** - *Unique* ოჯახების უმრავლესობა აღწერს თავიანთი შვილების ჯანმრთელობის მდგომარეობას, როგორც „კარგს“ ან „ძალიან ჯანმრთელს“, თუმცა რამდენიმე ბავშვს აღენიშნება სასუნთქი გზების განვითარებითი ინფექციები, ასთმა და გულყრები.

- **თავის ფორმა** მცირე ზომის თავი (მიკროცეფალია) 5q14.3 დუპლიკაციის ერთ-ერთი ყველაზე დამახასიათებელი ნიშანია. სამედიცინო ლიტერატურაში აღნიშნულია, რომ ეს მდგომარეობა ასოცირდება *MEF2C* გენის ზერეგულაციასთან.
- **თვალი და მხედველობა** რამდენიმე ბავშვს აღენიშნება მხედველობის პრობლემები, როგორცაა ახლომხედველობა ან შორსმხედველობა, ე.წ. სიელმე (სტრაბიზმი).
- **გულყრები** გულყრები, მათ შორის ეპილეფსია, არ მიიჩნევა 5q14 დუპლიკაციისთვის დამახასიათებელ ტიპურ მდგომარეობად, თუმცა რამდენიმე ადამიანის შემთხვევაში გულყრებმა მაინც მოახდინა ზემოქმედება ჯანმრთელობის მდგომარეობაზე.
- **ტვინის ანომალიები** მრტ-ს მეშვეობით ფიქსირდება რიგი ტვინის ანომალიებისა, თუმცა ბევრი მათგანი მსუბუქი ფორმისაა და არ ახდენს გავლენას ინდივიდებზე.
- **გული** *MEF2C* გენი მნიშვნელოვან როლს ასრულებს გულის განვითარებაში, მაგრამ 5q14 დუპლიკაციასთან ასოცირებული გულის მანკები ძალიან იშვიათია.
- **ხელები და ფეხები** 5q14 დუპლიკაციის მქონე ბავშვებს ხშირად აღენიშნებათ ხელებისა და ფეხების მცირე ანომალიები.
- **სმენა** ხშირია ყურის ინფექციები. ეს ხშირად იწვევს შუა ყურში სითხის დაგროვებას, რასაც წებოვანი ყური ეწოდება. ამ პრობლემის გადაჭრა ბავშვის ასაკის ზრდასთან ერთად ხდება.
- **ეგზემა** *MEF2C*-ს მომცველი 5q14.3 დუპლიკაციის მქონე რამდენიმე ბავშვს აღენიშნება ეგზემა. აღნიშნულს ახასიათებს კანის სიწითლე, ქავილი და ანთება.

### *MEF2C* გენი

მდებარეობა: 5q14.3 [88,014,058 - 88,199,922 (GRCh37/hg19)]  
ადამიანის ორგანიზმის განვითარების პროცესში *MEF2C* (მიოციტების გამამლიერებელი ფაქტორი 2C) გენი ურთიერთქმედებს სხვა მრავალ სხვა გენთან. იგი ასრულებს გადამწყვეტ როლს ტვინის, გულის, სისხლძარღვების, იმუნური სისტემის, კუნთებისა და სახის განვითარებაში. *MEF2C* გენის დამატებითი ასლის არსებობა ერთ-ერთი მექანიზმია, რომელიც იწვევს კონკრეტული ცილის გადაჭარბებულ ექსპრესიას. ამან შესაძლოა გავლენა მოახდინოს ზედმიწევნით კონტროლირებად მრავალგენურ ქსელზე, მაგალითად ქსელში არსებული გენების ზერეგულაცია და გადაჭარბებული ექსპრესია. ეს ერთ-ერთია 5q14 დუპლიკაციასთან ასოცირებულ მრავალ მახასიათებელთან შორის.

## განვითარება

**ზრდა და კვება** ზოგიერთ ახალშობილს არ აღენიშნებოდა კვების სირთულეები ადრეულ ასაკში. ზოგისთვის კი კვება პრობლემებთანაა დაკავშირებული. პრობლემები ხშირად დროებითია, მაგრამ ზოგიერთ შემთხვევაში ბავშვებს უჭირთ წონაში მატება და ძალიან იშვიათად აღენიშნებათ განვითარების შეფერხება. რამდენიმე ბავშვებს, რომლებსაც დაუდგინდათ 5q14-ის მომცველი შედარებით დიდი ზომის 5q დუპლიკაცია, კვებასთან დაკავშირებულ უფრო მეტი პრობლემები აღენიშნებათ.

ხანგრძლივი დაკვირვებით გამოვლინდა, რომ *MEF2C*-ის შემცველი 5q14.3 დუპლიკაციის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აღენიშნება შედარებით პატარა წონა და სიმაღლე; ზოგი კი ახლოსაა საშუალო წონასა და სიმაღლესთან. ცოტა მტკიცებულება იმის შესახებ, რომ 5q14.1 დუპლიკაცია (რომელიც არ მოიცავს *MEF2C* გენს) ასოცირდება გადაჭარბებულ ზრდასთან ან ჭარბწონიანობასთან.

- **მსხვილი და ნატეფი მოტორიკა** როგორც ჩანს, ბევრი ჩვილი გვიან აღწევს მსხვილი მოტორიკის განვითარების უნარებს, თუმცა ეს მსუბუქ ფორმაში გამოიხატება. ზოგადად 5q14 დუპლიკაციის მქონე ბავშვებს სჭირდებათ უფრო მეტი დრო, რათა შეძლონ გადაბრუნება, ჯდომა, ხოხვა, სიარული, თუმცა ბევრი მათგანი 18 თვიდან 2 წლამდე იწყებს დამოუკიდებლად სიარულს. ხშირია ხელის ხმარებასა და თვალისა და ხელის კოორდინაციასთან დაკავშირებული სირთულეები.
- **მეტყველება** ჩვენს ხელთ არსებული შეზღუდული რაოდენობის ინფორმაციის თანახმად, მეტყველება ერთ-ერთი ყველაზე ხშირად დეფიციტური განვითარების სფეროა. ენისა და მეტყველების განვითარების შეფერხება ხშირად რთული ხასიათისაა (დუპლიკაციის ზომის მიუხედავად). ბავშვების მცირე რაოდენობა არავერბალური რჩება, სხვები კი ახერხებენ მეტყველების კარგ დონეზე განვითარებას. მშობლები ხშირად აღნიშნავენ, რომ მათი შვილები უკეთ აღიქვამენ მიმართულ მეტყველებას, ვიდრე ექსპრესიულ მეტყველებას.
- **დასწავლა** ბავშვებს მუდმივად სჭირდებათ ადრეული და მუდმივი მხარდაჭერა სწავლის პროცესში. ზოგ ბავშვს აღენიშნება მსუბუქი ან საშუალო, ზოგს კი შედარებით რთული ხასიათის დასწავლის სირთულეები.
- **ქცევა** ჩვენს ხელთ არსებული ცნობების მიხედვით ბავშვების უმეტესობა არიან ბედიერები, მოსიყვარულეები, მხიარულები და მზრუნველები. ზოგი მშობელი აღნიშნავს, რომ მათ შვილებს მოულოდნელად ეცვლება ხასიათი და ქცევა (ავლენენ რთულ ქცევას). ბევრი მშობელი აღნიშნავს, რომ მათ შვილებს აწუხებთ ძილის პრობლემები, თუმცა ეს უმჯობესდება ასაკის მატებასთან ერთად.
- **სოციალური, ემოციური და შფოთვითი აშლილობები** ბავშვებს, რომლებსაც აღენიშნებათ 5q14.1 დუპლიკაცია, ხშირად დადგენილი აქვთ სოციალური, ემოციური და შფოთვითი აშლილობები, როგორცაა აუტიზმის სპექტრი (ASD) ან ყურადღების დეფიციტისა და ჰიპერაქტიურობის სინდრომი (ADHD).

*იხილეთ დიდი გაიდი ყველა ამ მახასიათებლის შესახებ მეტი დეტალისთვის.*